



UNIVERSIDAD DEL SURESTE
CAMPUS COMITAN
LIC. EN MEDICINA HUMANA



GENETICA HUMANA

Flash cards de principales patologías genéticas

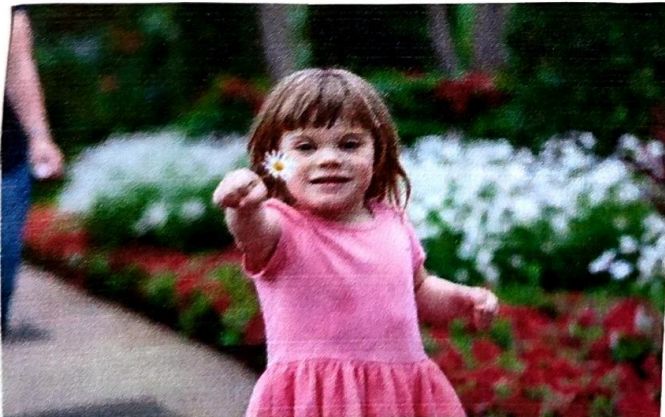
Luis Brandon Velasco Sanchez

Dra. Adriana Bermúde007A Avendaño

3 A

Síndrome de Turner

- Cariotipo: 45, X (monosomía del Cromosoma X)
- Frecuencia: Aproximadamente 1/2,500 a 3,000 nacimientos de mujeres.
- Rasgos físicos afectados
 - Baja estatura
 - Cuello anudado (amplio y corto)
 - Dismorfismo facial, como párpados caídos y orejas bajas
 - Amenorrea primaria (Ausencia de menstruación).



Otros aspectos importantes

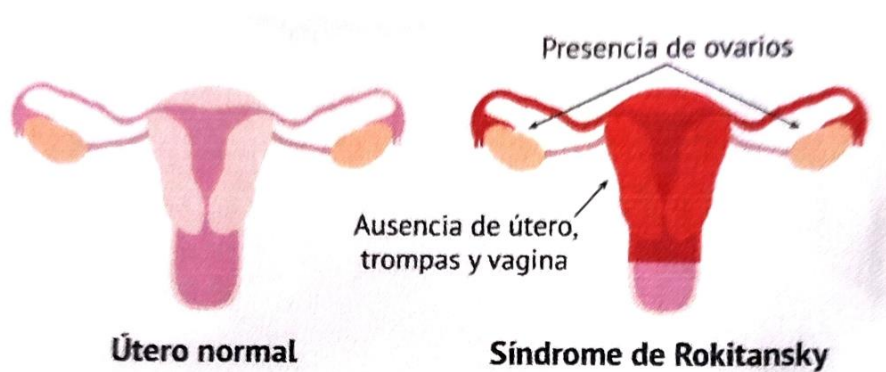
- Asociado con anomalías cardíacas, renales y tiroideas.
- Puede implicar dificultades en el aprendizaje y problemas de infertilidad.
- **Terapia de reemplazo hormonal**, Puede ser necesaria

Causa:

Ocurre por la ausencia parcial o total de un Cromosoma X en las células de una mujer.

Síndrome de Rokitansky

También conocido como Agnesia o hipoplasia del útero y vagina



Causa: Desarrollo incompleto o ausencia del útero y/o la vagina durante

Frecuencia: Se estima que afecta 1 de cada 4,000 a 5,000 mujeres

Rasgos físicos

- Ausencia parcial o completa del útero y/o vagina.
- Desarrollo normal de ovarios y Características sexuales secundarias

Impacto en la infertilidad.

- Puede haber infertilidad debido a la falta de útero funcional, pero la ovulación y la menstruación puede ocurrir normalmente

Tratamientos

Cirugía reconstructiva para crear una vagina funcional
Y en algunos casos, la gestación subrogada
Puede ser una opción para tener hijos biológicos.

Aspectos psicológicos

Puede causar estrés emocional y afectar la
Salud mental debido a la infertilidad y disfunción
sexual.

Síndrome de Edwards

Trisomía 18

Cariotipo:

47xx + 18 o 47xy + 18

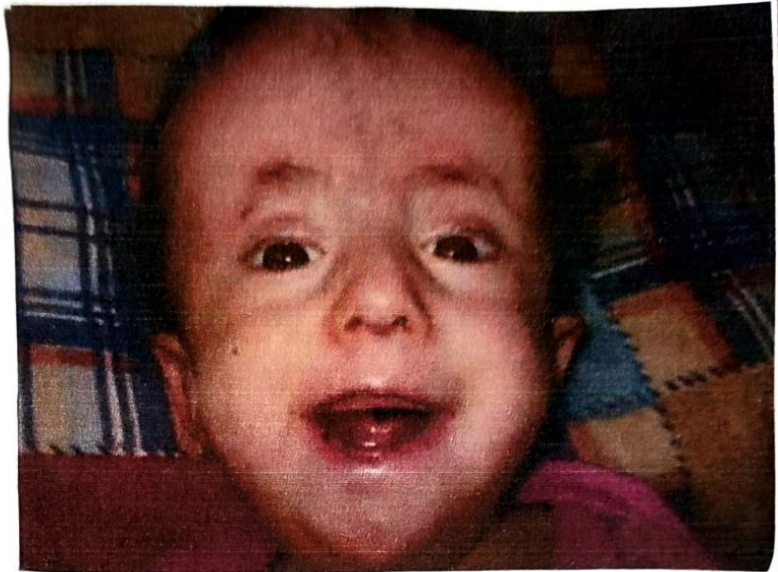
(Trisomía Cromosoma 18)

Frecuencia:

Aprox. 1 de cada 5,000 nacimientos.

Signos físicos

- Malformaciones congénitas graves, incluyendo defectos Cardíacos, anomalías cerebrales y renales y deformaciones en manos y pies
- Retraso de crecimiento Pre natal y Post natal.
- Bajo peso al nacer.



Esperanza de vida

La mayoría de los niños llega al 1 año.

5-10 %.

Causa

Ocorre debido a la presencia de un Cromosoma extra 18.

Dx

Se puede detectar Prenatalmente mediante Pruebas Genéticas como la amniocentesis o la biopsia de vellosidades Coriónicas.

Tx

Principalmente de apoyo y se enfoca en el manejo de las complicaciones médicas.